

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

CLEUDINALDO GUIMARÃES SILES

**INCIDÊNCIA DE CASOS DE ANEMIA FALCIFORME POR
MEIO DE TRIAGEM NEONATAL NA REGIÃO DA BAIXADA
SANTISTA, ESTADO DE SÃO PAULO, NO ANO DE 2010.**

PERUIBE

2011

CLEUDINALDO GUIMARÃES SILES

**INCIDÊNCIA DE CASOS DE ANEMIA FALCIFORME POR
MEIO DE TRIAGEM NEONATAL NA REGIÃO DA BAIXADA
SANTISTA, ESTADO DE SÃO PAULO, NO ANO DE 2010.**

**Trabalho de Conclusão de Curso
referente ao curso de Especialização em
Genética para Professores do Ensino
Médio, modalidade de Ensino a
Distância, da Universidade Federal do
Paraná.**

**Orientadora: Prof.^a Dr.^a Valéria Maria
Munhoz Sperandio Roxo.**

PERUIBE

2011

Agradecimentos

À Deus, o qual tenho infinitos motivos para agradecê-lo;

À UFPR, por se empenhar nos cursos à distância, possibilitando a propagação do conhecimento;

Prof.^a Dr.^a Valéria Maria Munhoz Sperandio Roxo pela orientação.

Prof.^o Dr.^o Admilson Toscano Ribeiro de Brito, pelo incentivo e colaboração;

À Júlio Evangelista Santos Junior do Projeto Social EDUCAFRO – Educação e Cidadania de Afrodescendentes e Carentes, pelo auxílio na busca de contatos.

À Marize do Departamento Regional de Saúde de Santos, cujo auxílio foi imprescindível na obtenção dos dados.

RESUMO

Este trabalho tem por objetivo estudar a doença falciforme com relação a incidência de homozigotos e heterozigotos para a hemoglobina S nos recém-nascidos que participaram do Programa Nacional de Triagem Neonatal “Teste do Pezinho”, realizados na rede pública de saúde no ano de 2010 na região da Baixada Santista, estado de São Paulo, a qual compreende as cidades de Bertioga, Cubatão, Guarujá, Itanhaém, Mongaguá, Peruíbe, Praia Grande, Santos e São Vicente.

Os dados para a pesquisa correspondem a 100% dos recém-nascidos que participaram do “Teste do Pezinho” em instituições públicas nas cidades acima mencionadas, sendo um total de 18.011 recém-nascidos, dos quais 731 apresentaram alterações, onde 5 (0,027%) apresentaram a forma homozigota da doença e 726 (4,031%) apresentam o traço falcêmico.

Sabendo da relevância do tratamento precoce, a triagem neonatal é uma ferramenta importantíssima na melhoria do tratamento das hemoglobinopatias, podendo servir de apoio também a programas educacionais e de profilaxia da doença.

Palavras-chave: Anemia Falciforme. Hemoglobina S. Baixada Santista. Diagnóstico Neonatal.

ABSTRACT

This paper has the purpose of studying the falciform disease, related to the homozygous and heterozygous incidence in the S hemoglobin in newborns who participated of the Neonatal Screening National Program, the “Teste do Pezinho”, accomplished in public hospitals in 2010, in Baixada Santista, State of São Paulo, which embraces the cities: Bertioga, Cubatão, Guarujá, Itanhaém, Mongaguá, Peruíbe, Praia Grande, Santos e São Vicente.

The data for the research correspond to 100% of newborn that participated of the “Teste do Pezinho”, in public institutions in the cities mentioned previously, resulting in a number of 18,011 newborn, which 731 showed mutations. Five of them (2.227%) were diagnosed with the homozygous disease form and 726 (4.031%) showed the falciform trait.

As the relevance of the previous treatment is well known, the neonatal screening is a very important way of improving the hemoglobinopathy treatment, being useful to also support educational and prevention programs.

Key-words: Sick cell. S Hemoglobin. Baixada Santista. Neonatal Diagnosis.

SUMÁRIO

Introdução.....	6
Objetivo.....	9
Metodologia.....	10
Resultados e Discussão.....	11
Conclusão.....	14
Referências Bibliográficas.....	15

INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é a doença genética de maior prevalência mundial e a que apresenta maior gravidade clínica e hematológica (WATANABE, 2007). A doença possui um padrão de herança autossômico recessivo (SOMMER et al, 2006), pois é originada por uma mutação no cromossomo 11, que resulta na substituição de um ácido glutâmico pela valina na posição 6 da extremidade N-terminal na cadeia β da globina dando origem a hemoglobina S ou Hb S. A predominância da hemoglobina S nos glóbulos vermelhos faz com que em condições de baixo teor de oxigênio, assumam forma de foice, resultando em problemas graves na circulação sanguínea (DI NUZZO, 2004). É recessiva pois para que ocorra a mutação S tem que ser herdada do pai e da mãe, tornando HbSS. Heterozigotos (HbAS) não desenvolvem a doença, porém possuem o traço falcêmico podendo ter filhos com a doença caso se relacionem com outra pessoa que possua a mesma mutação.

Além da HbSS, outras hemoglobinopatias são chamadas de falciforme como a S/Beta Talassemia, as doenças SC, SD, SE (duplos heterozigotos) e outras mais raras, que se distinguem por apresentar graus variados de gravidade, entretanto possuem o perfil epidemiológico, manifestações clínicas e hematológicas semelhantes (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2008).

Muitos estudos têm sido realizados em diferentes partes do mundo com o objetivo de se conhecer a prevalência e medidas preventivas (NAOUM, 2000). As mais altas prevalências da doença falciforme caracterizada pelo heterozigoto ou traço falcêmico superam 40% da população em alguns vilarejos do leste africano e situa-se acima de 20% nos países da África equatorial: Camarões, Guiné, Zaire, Uganda e Kenia, bem como em países asiáticos como Arábia Saudita, Emirados Árabes e regiões da Índia (NAOUM, 2000).

Entre os geneticistas a hipótese mais comum para este grande índice de desenvolvimento do traço da anemia falciforme no continente africano seria a de que se trata de um evento de seleção natural em seres humanos cuja forma heterozigótica oferece proteção parcial à malária (FIX, 2003).

No Novo Mundo em países como os Estados Unidos da América, Venezuela, Colômbia, Jamaica, Cuba e Brasil a explicação para a prevalência da doença é a chegada dos escravos africanos (NAOM, 2000).

A mortalidade de crianças menores de 5 anos com anemia falciforme é de cerca de 25 a 30% (DI NUZZO, 2004). Loureiro (2005) afirma que 78,6% dos óbitos ocorrem até os 29 anos de idade (LOUREIRO, 2005). Verifica-se então que o conhecimento tardio da doença pode levar à morte nos primeiros anos de vida (WATANABE, 2007)

Em 6 de junho de 2001 foi criado o Programa Nacional de Triagem Neonatal, normatizado pela Portaria GM/MS nº 822/2001, no âmbito do Sistema Único de Saúde. O objetivo do programa é realizar a Triagem Neonatal em fase pré-sintomática, acompanhamento e tratamento das doenças congênitas em todos os nascidos vivos. Face aos diferentes níveis de organização das redes assistências a implantação do Programa consiste em três fases por meio do “Teste do Pezinho” que são: Fase I (fenilcetonúria e hipotireoidismo); Fase II (doenças falciformes e outras hemoglobinopatias) e Fase III (fibrose cística). Das 27 unidades federativas do Brasil 12 estão na Fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal, inclusive o Estado de São Paulo (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2008).

Com a triagem neonatal as crianças passaram a receber tratamento adequado nos primeiros anos de vida melhorando significativamente o tratamento (WATANABE, 2007). O diagnóstico precoce possibilita o acompanhamento da criança antes do surgimento da sintomatologia e suas complicações. Além do diagnóstico precoce, estão entre as medidas profiláticas: orientação e programa de educação familiar por meio de acompanhamento ambulatorial regular; profilaxia medicamentosa com penicilina; vacinação contra pneumococos e Hib nas idades apropriadas; identificação e manejo apropriado dos episódios febris, considerando-os como potenciais eventos sépticos (DI NUZZO, 2004).

As manifestações clínicas da doença são: vaso oclusão, necrose avascular, filtração esplênica alterada, fibrose esplênica progressiva, osteomielite, síndrome torácica aguda, vasculopatia cutânea (úlceras crônicas), priapismo, retinopatias proliferativas, acidente vascular encefálico, acometimento renal, seqüestro de glóbulos vermelhos, crescimento e desenvolvimento puberal

atrasados, hemólise, anemia, hiperbilirrubinemia, expansão da medula óssea e crise de aplasia induzida pelo parvovírus humano (DI NUZZO, 2004).

OBJETIVO

Conhecer a incidência da doença falciforme e do traço falcêmico, na região da Baixada Santista, estado de São Paulo, dos recém-nascidos que participaram do Programa Nacional de Triagem Neonatal -“Teste do Pezinho” no ano de 2010.

METODOLOGIA

Os dados coletados foram obtidos pelo banco de dados da Associação de Pais e Amigos Excepcionais de São Paulo (APAE) que por sua vez centraliza os dados da Região da Baixada Santista a qual emite um relatório ao Departamento Regional de Saúde IV (DRS IV), um órgão do Estado de São Paulo.

A Região da Baixada Santista compreende os municípios de Bertioga, Cubatão, Guarujá, Itanhaém, Mongaguá, Peruibe, Praia Grande, Santos e São Vicente. Os dados referem-se a todos os recém-nascidos que realizaram a triagem neonatal em instituições públicas das referidas cidades no ano de 2010.

Para realizar a comparação entre as cidades acima com relação ao número de traços por habitantes, foram utilizados os dados do Censo de 2010 obtidos por meio do banco de dados do IBGE na internet, cujo endereço é <http://www.ibge.gov.br>.

RESULTADOS e DISCUSSÃO

No período estudado foi realizada a triagem neonatal em 18.011 recém-nascidos, dos quais 731 (4,06%) apresentaram o padrão hemoglobínico alterado, conforme tabela 1 abaixo.

Recém-nascidos	Resultado	%
17280	Normal	95,94%
726	Traço Falciforme	4,04%
5	Doentes	0,02%
18011		100,00%

TABELA 1: Total de Neonatos que realizaram a Triagem Neonatal "Teste do Pezinho" na rede pública na Baixada Santista em 2010 e a ocorrência da doença.

A prevalência do traço falciforme na Região da Baixa Santista em 2010 foi de **1:25**. Realizando a comparação entre a incidência do traço falciforme da região da Baixada Santista com alguns estados como Bahia, Rio de Janeiro, Pernambuco, Maranhão, Minas Gerais, Goiás, Espírito Santo, São Paulo, observa-se que a prevalência de heterozigotos para a doença encontra-se na média, conforme Tabela 2, elaborada pelo Ministério da Saúde em 2008.

Estados	Proporção/ Nascidos Vivos
Bahia	1:17
Rio de Janeiro	1:21
Pernambuco, Maranhão e Minas Gerais	1:23
Espírito Santo, Goiás	1:25
São Paulo	1:35
Paraná, Rio Grande do Sul e Santa Catarina	1:65

TABELA 2: Proporção dos nascidos vivos com o traço falciforme em alguns Estados brasileiros. Fonte: Ministério da Saúde, 2008.

Como a região estudada compreende 9 municípios o gráfico 1 abaixo apresenta o percentual de ocorrência em cada município.

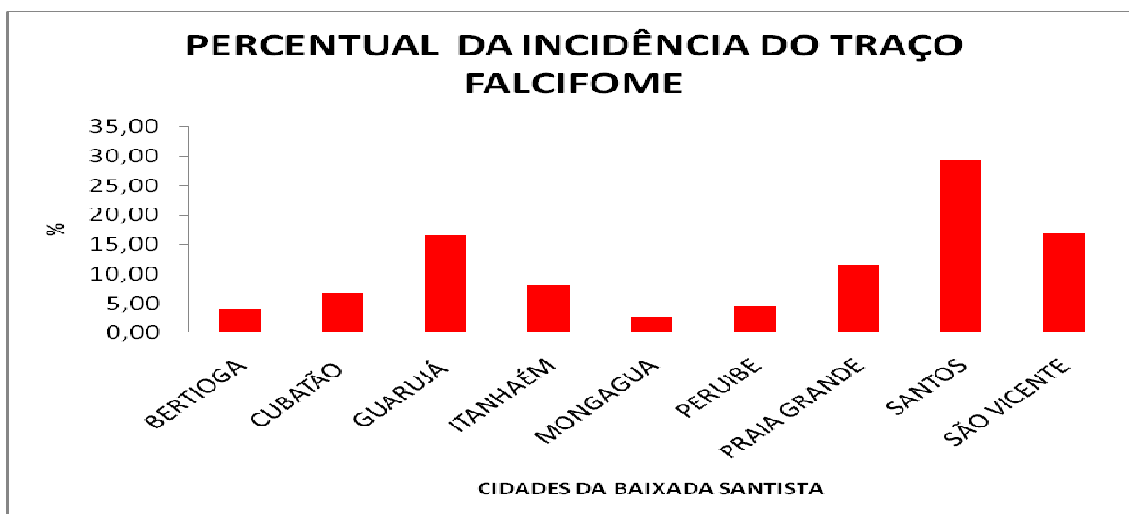


GRÁFICO 1: Percentual da incidência do traço falciforme nas cidades da região da Baixada Santista, Estado de São Paulo.

Embora o gráfico acima apresente em qual cidade teve o maior percentual do traço falciforme, a comparação entre as cidades não pode ser feita com ele, pois a população entre elas difere. Neste sentido foi elaborada a tabela 3 na qual o nº de habitantes foi dividido pelo nº de traços, visando realizar um comparativo entre as cidades.

CIDADE	PROPORÇÃO
ITANHAÉM	1:1501
BERTIOGA	1:1643
PERUIBE	1:1868
SANTOS	1:1978
MONGAGUÁ	1:2315
CUBATÃO	1:2423
GUARUJÁ	1:2423
SÃO VICENTE	1:2725
PRAIA GRANDE	1:3119

TABELA 3: Comparativo proporcional entre as cidades (nº de habitantes/nº de traços).

Com relação à prevalência da doença, a região estudada ficou na média do Estado de São Paulo com 1 caso para cada 3602 recém nascidos, a tabela 4 ilustra esta comparação.

Estados	Proporção/ Nascidos Vivos
Bahia	1:650
Rio de Janeiro	1:1.200
Pernambuco, Maranhão, Minas Gerais e Goiás	1:1.400
Espírito Santo	1:1.800
São Paulo	1:4.000
Mato Grosso do Sul	1:5.850
Rio Grande do Sul	1:11.000
Santa Catarina e Paraná	1:13.500

TABELA 4: Proporção dos nascidos vivos com a doença falciforme em alguns Estados brasileiros. Fonte: Ministério da Saúde, 2008.

Dos 9 municípios, 4 apresentaram a doença falciforme no ano de 2010, onde Bertioga, Cubatão e Santos tiveram 1 caso e São Vicente 2 casos.

Os resultados obtidos apontam que a região estudada, possui uma prevalência maior que o Estado em que ela está inserida que é o Estado de São Paulo. O elevado índice sugere uma diversidade racial na região, tendo em vista que a anemia falciforme originou-se na África e chegou às Américas por meio do tráfico de escravos. Levando em consideração o traço falciforme em que 4,04% dos recém nascidos apresentaram heterozigose. Futuramente poderá haver um aumento no índice da doença, tendo em vista a possibilidade da ocorrência de 25% de anemia falciforme nos filhos de casais com ambos os cônjuges apresentando traços falcêmicos e 50% de probabilidade caso um dos cônjuges possua a doença e o outro seja heterozigoto.

A triagem neonatal das hemoglobinopatias consiste em um importante passo para reduzir a morbimortalidade dos indivíduos com anemia falciforme, além de possibilitar o aconselhamento genético para os heterozigotos, sobretudo dos casais heterozigotos (SIQUEIRA, et al, 2009).

CONCLUSÃO

Dentre os 18011 recém-nascidos que participaram do programa de triagem neonatal no ano de 2010, foram encontrados 5 casos de anemia falciforme, representando uma incidência de 0,02%. A incidência de traço falciforme na população estudada foi de 4,04%, referente a 726 casos diagnosticados.

Considerando as formas graves das hemoglobinopatias, a frequência elevada de heterozigotos e a possibilidade de tratamento precoce, a triagem neonatal destas patologias é muito importante para a comunidade, a fim de possibilitar esclarecimento sobre essa alteração genética (aconselhamento genético) e proporcionar informações necessárias a respeito do planejamento familiar.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

MANUAL DE EDUCAÇÃO E SAÚDE. Autocuidado na doença falciforme. Brasília (DF): Ministério da Saúde, 2008. 70p.

MANUAL DE CONDUTAS BÁSICAS NA DOENÇA FALCIFORME. Normas e manuais técnicos. Brasília (DF): Ministério da Saúde, 2006. 55p.

NAOUM, P. C..Prevalência e controle da hemoglobina S. **Rev Bras. Hemato. Hemoter.(Suplemento2)**: v.22, p.142-148, 2000.

DI NUZZIO, D. V. P.; FONSECA, S. F. Anemia falciforme e infecções. **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, v.80, n.5, p.347-54, 2004.

FIX, A. G. Simulating Hemoglobin History. *Human Biology*, v. 75, n. 4, p. 6076-18, August 2003.

KIKUSHI, B. A. Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica. **Rev Bras. Hemato Hemoter.**, v.29, n.3, p.331-338, 2007.

LAGUARDIA, J. No fio da navalha: anemia falciforme, raça e as implicações no cuidado à saúde. *Rev. Estudos Feministas*, v.14, n.1, p.243-262, 2006.

PAIVA, S. D. Aluno Falciforme: o paradoxo da inclusão escolar “conhecer para melhor entender”, Belém, 2007.

SIQUEIRA, F. A. M.; FETT-CONTE, A. C.; BORIN, L. N. B.; BONINI-DOMINGOS, C. R.Diagnóstico de hemoglobinopatias em recém-nascidos do hospital de base de São José doRio Preto-SP. **Rev Bras. Hemato Hemoter.**, v.24, n.4, p.1-6, 2002.

SIQUEIRA, B. R.; ZANOTTI, L.C. Incidência de anemia falciforme, traço falcêmico e perfil hemoglobínico dos casos diagnosticados na triagem neonatal no

Estado de Rondônia no ano de 2003. Revista Saber Científico. v.2, n.1, p.43-53, 2009.

SOMMER, C. K.; GOLDBECK, A. S.; WAGNER, S. C.; CASTRO, S. M. Triagem neonatal para hemoglobinopatias: experiência de um ano na rede de saúde pública do Rio Grande do Sul, Brasil. **Cad. Saúde Pública**, v.22, n.8, p.1709-1714, 2006.

WATANABE, A. M.. Prevalência de anemia falciforme no Estado do Paraná. Curitiba, 2006.